

Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques et conservation des échantillons dans une banque d'ADN

NOTICE D'INFORMATION

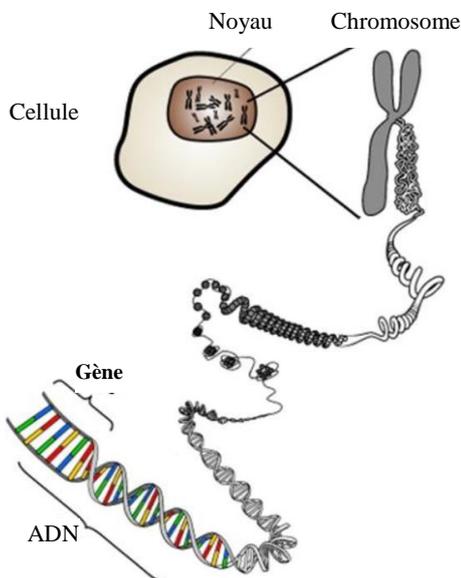
Votre médecin vous a proposé un examen des caractéristiques génétiques. Cette notice d'information a pour objet de vous expliquer les enjeux associés à cet examen. N'hésitez pas à poser toute question à votre médecin.

Pourquoi cet examen vous a-t-il été proposé ?

L'étude des caractéristiques génétiques concerne différentes situations, l'une d'entre elles vous correspond et vous sera expliquée par votre médecin :

- le diagnostic de maladies génétiques ;
- la situation particulière de diagnostic pré-symptomatique de maladies génétiques ;
- l'identification de facteurs de risque génétique ayant un impact soit sur la santé, soit sur la prise en charge thérapeutique de la personne;
- l'identification de variation génétique ou de réarrangement chromosomique chez des personnes non malades dans le cadre du conseil génétique sur les risques de transmission à la descendance.

Que sont les chromosomes et les gènes ?



Localisés à l'intérieur des noyaux des cellules, les chromosomes portent l'information génétique propre à chaque individu.

Chaque cellule contient normalement 46 chromosomes, et environ 20 000 gènes, dont la plupart code pour une protéine.

L'ensemble des gènes d'un individu est appelé génome. Les parties du génome qui contiennent l'information génétique sont appelées exons. On parle d'exome pour désigner l'ensemble des exons du génome.

Le rôle de chaque gène n'est pas encore connu, mais une variation de la séquence ou de la cartographie d'un ou plusieurs de ces gènes peut être à l'origine d'une maladie génétique.

Cette variation génétique peut survenir pour la première fois chez une personne ou être héritée d'un parent ou des deux.

L'analyse de la séquence des gènes (séquençage d'exome ou de génome) permet donc de révéler des variations qui pourraient expliquer une maladie. D'autres techniques, telles que les puces à ADN permettent de rechercher des anomalies chromosomiques de petite taille.

Quels sont les avantages et les limites d'un examen des caractéristiques génétiques ?

On distingue un examen des caractéristiques génétiques orienté sur un ou quelques gènes d'un examen visant à analyser une grande partie du patrimoine génétique.

Ces techniques d'étude d'une grande partie du patrimoine génétique (puce à ADN, exome, génome par exemple) permettent de gagner en résolution et en rapidité. Cependant :

- *Il n'est pas encore possible de tout détecter*

Certaines anomalies ne sont pas détectables du fait de leur nature ou de leur localisation. Leur recherche par une autre technique peut s'avérer nécessaire mais pas toujours suffisante.

- *L'interprétation des résultats n'est pas toujours possible en l'état des connaissances*

Il peut arriver qu'il soit difficile de conclure avec certitude sur le caractère pathogène (associé à une maladie) ou non d'une variation détectée. Des examens complémentaires ou l'analyse d'autres membres de la famille peuvent être nécessaires, sans assurance d'aboutir à une conclusion. Votre médecin pourra éventuellement reprendre contact avec vous après le rendu de résultats si de nouvelles informations sont disponibles.

- *Des découvertes fortuites peuvent survenir*

Des informations génétiques sans lien direct avec l'objet de l'examen et non recherchées, mais qui peuvent avoir un impact sur votre santé ou celle de membres de votre famille, peuvent être mises en évidence. Si vous souhaitez en être informé, votre médecin vous expliquera les implications, vous aidera à décider de la suite à donner, et recueillera votre choix.

Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques et conservation des échantillons dans une banque d'ADN

Comment cela se passe-t-il en pratique ?

L'examen sera fait habituellement à partir d'un échantillon de sang, ou dans certains cas d'un prélèvement d'une autre nature, qui le cas échéant vous sera précisée par votre médecin. Il peut parfois être nécessaire de tester également des échantillons de sang des parents.

Avant tout examen des caractéristiques génétiques, et après diffusion de cette information, le recueil de votre consentement écrit et signé est indispensable. **Il est indispensable que le document de consentement soit intégralement complété et qu'il soit signé, sans quoi l'examen ne pourra être réalisé.**

Vous pourrez à tout moment revenir sur les choix que vous aurez faits à la signature en recontactant votre médecin.

Quand et comment me seront communiqués les résultats ?

Vous avez la possibilité d'exprimer par écrit votre volonté d'être tenu dans l'ignorance d'un éventuel diagnostic. Dans le cas contraire, votre médecin vous communiquera et vous expliquera les résultats de l'examen pratiqué.

Le temps nécessaire à la réalisation des examens au laboratoire et à l'interprétation des données par les biologistes et cliniciens peut être long. Les résultats sont disponibles et communiqués à l'issue d'un délai pouvant être de plusieurs mois.

Le partage du résultat et des éléments de votre dossier médical peut être utile à d'autres médecins dans le cadre de votre prise en charge ou au profit des membres de votre famille. Si vous y consentez, cette transmission d'information se fera bien sûr dans le respect du secret médical.

Comment informer mes apparentés ?

Si le diagnostic d'une anomalie devait être confirmé, vous êtes tenu d'informer les membres de votre famille potentiellement concernés. Votre médecin déterminera, avec votre aide, les membres de votre famille à prévenir, ainsi que les modalités pratiques de cette information.

Si vous exprimez par écrit votre volonté d'être tenu dans l'ignorance d'un diagnostic ou si vous ne souhaitez pas transmettre vous-même à vos apparentés potentiellement concernés cette information, vous devez autoriser votre médecin à communiquer cette information. Vous devrez alors lui fournir les coordonnées des membres de votre famille à contacter.

Si vous refusez toute transmission du résultat de l'examen pratiqué, le médecin est tenu de mentionner par écrit votre refus dans votre dossier médical.

Quel que soit votre choix, il sera formalisé lors du rendu de résultats et sera modifiable à tout moment en vous rapprochant de votre médecin.

Que deviendra mon prélèvement ?

Dans le cadre de cette même démarche diagnostique, pour identifier d'autres anomalies non encore connues le jour du prélèvement, il vous sera proposé de conserver une partie du prélèvement non utilisée. Cette conservation se fait au sein d'une collection d'ADN ou d'un Centre de Ressources Biologiques, dans le respect des bonnes pratiques et de la réglementation en vigueur.

Une partie de votre prélèvement peut ne pas être utilisée dans le cadre de la démarche diagnostique et représenter un grand intérêt pour la mise en œuvre de programmes de recherche scientifique. Ces études peuvent viser à comprendre les mécanismes des maladies, à faciliter leur diagnostic ou encore à mettre au point de nouveaux traitements. Votre accord est nécessaire pour cette utilisation qui se fera dans un objet de recherche scientifique plus large et sans que l'on puisse vous recontacter ou vous identifier.

Une fois rentré à la maison ?

Si vous avez des questions ou que vous souhaitez modifier les choix faits lors du recueil de votre consentement, vous pouvez à tout moment contacter le service de génétique du CHU de Nice.

CHU de Nice
Service de Génétique médicale
Hôpital de l'Archet 2
151 route de Saint Antoine de Ginestière
B.P. 3079, 06202 Nice Cedex 3
Tél : 04 92 03 62 43 Fax : 04 92 03 64 65
Mail : ar-genetique-sec@chu-nice.fr

Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques et conservation des échantillons dans une banque d'ADN

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du (des) REPRESENTANT(S) LEGAL(AUX) (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)	
	Nom :	Nom :
	Prénom :	Prénom :
	Lien avec le patient :	Lien avec le patient :

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : Dr / Pr.....
 Conseiller en génétiquesous la responsabilité du Dr / Pr.....

Quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

- Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

*Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé oui non

*J'autorise, dans le respect du secret médical :

- La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques. Le cas échéant mon dossier peut être présenté et discuté en réunion de concertation pluridisciplinaire. oui non
- La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. oui non

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
 Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres à risque de ma/sa famille.

Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé ou celle de mes apparentés peuvent être révélées.

Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e) oui non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter :

J'autorise le stockage de mon/son prélèvement et son utilisation pour la recherche oui non

Les informations recueillies lors de votre consultation ou hospitalisation dans notre établissement font l'objet de traitements informatiques destinés à faciliter votre prise en charge au sein de celui-ci. Ces traitements sont nécessaires aux fins des obligations légales et des missions d'intérêt public confiés au CHU de Nice. Des recherches médicales, études et évaluations peuvent réutiliser des données déjà collectées, lors du soin ou de recherches antérieures ou des données collectées dans le cadre de la prise en charge médicale.

Le responsable du traitement informatique est le Directeur Général du CHU de Nice. Pour veiller à la bonne application de la réglementation, le CHU de Nice a désigné un Délégué à la Protection des Données (DPO) que vous pouvez joindre à l'adresse mail dpo@chu-nice.fr et qui pourra répondre à toutes vos questions concernant la protection des données personnelles.

Dans le cadre de projets de recherche, le CHU de Nice peut également être amené, après vous avoir informé individuellement et sauf opposition de votre part, à transmettre vos données, préalablement rendues non-nominatives à d'autres professionnels de santé; le résultat de ces exploitations ne pouvant permettre de vous ré-identifier. Dans ce cadre, les informations vous concernant sont susceptibles d'être déposées chez un hébergeur de données de santé certifié à cet effet, en France ou en Europe, et traitées par des partenaires externes intervenant dans la recherche. Des clauses de conformité au Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) seront mises en place dans les contrats de traitement des données avec nos partenaires et les recherches menées par le CHU de Nice seront accessibles sur notre site internet avec notre politique de confidentialité : <https://www.chu-nice.fr/politique-de-confidentialite>

Conformément au cadre prévu par la réglementation, vous disposez d'un droit d'accès, d'information et de rectification aux informations qui vous concernent, une limitation du traitement relatif à votre personne, retirer votre consentement en écrivant au Délégué à la Protection des Données (DPO) par mail à dpo@chu-nice.fr ou par courrier à A l'attention du Délégué à la Protection des données (DPO), Hôpital de Cimiez, 4 av de la

Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques et conservation des échantillons dans une banque d'ADN

Reine Victoria – CS 911719 – 06003 Nice Cedex. De même, vous pouvez vous opposer à votre participation à un traitement des données vous concernant pour des motifs légitimes, sans que cela ne modifie en aucune façon la prise en charge médicale réalisée par votre médecin.

Dans l'hypothèse où vous estimez que vos données ne sont pas traitées conformément à la réglementation relative aux données personnelles, vous pouvez adresser une réclamation auprès de la Commission Nationale Informatique et Libertés.

**Les items comportant un astérisque (*) doivent être obligatoirement renseignés
Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.**

Fait à, le

**Nom, prénom et signature du patient
ou de son (ses) représentant(s) légal(aux) :**

**Signature du patient mineur
ou majeur sous tutelle (si possible) :**

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur / conseiller en génétique

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5).

Date :

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :

*RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

- **Loi n° 2004-800 du 6 août 2004** relative à la bioéthique, modifiée par la loi du 7 juillet 2011 (Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne) :

Le médecin prescripteur doit conserver :

- le consentement écrit
- les doubles de la prescription et de l'attestation
- les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :

- disposer de la prescription et de l'attestation de consultation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé

- **Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011** relative à la bioéthique

- **Arrêté du 27 mai 2013** définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

- **Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013** relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale (Articles R1131-20-1 à R1131-20-5)